



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“Resumen

Materia:

Neurología

Docente:

Dr. Gordillo Guillen Jose Luis

Alumna:

Diana Carolina Domínguez Abarca

Semestre:

6°A

Adrenoleucodistrofia

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X es la enfermedad peroxisomal más frecuente. Los dos principales fenotipos clínicos de X-ALD son la adrenomieloneuropatía y la ALD cerebral latente que se manifiesta en niños o más frecuentemente en adultos.

Aproximadamente el 65% de los portadores heterocigotas desarrollan síntomas a la edad de 60 años.

Las mutaciones en el gen ABCD1 afectan la función de la proteína codificada ALDP, un transportador de cascita de unión a ATP ubicado en la proteína de la membrana peroxisomal.

La deficiencia de ALDP altera la beta oxidación peroxisomal de ácidos grasos de cadena muy larga y facilita su mayor elongación de la cadena por el nivel lo que resulta en la acumulación en ABCD1 gen o existe

Una correlación genotipo - fenotipo general. Los factores ambientales y una multitud de genes modificadores parecen determinar la manifestación clínica de esta enfermedad monogénica pero multifactorial. Se centra en aspectos clínicos, bioquímicos, genéticos y fisiopatológicos de X-ALD